FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

; Année 1962

THÈSE N° 837

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

DIPLOME D'ETAT

PAR

Jacqueline RAYMOND-FOURNIL
née le 6 juillet 1931 à Perpignan

Présentée et soutenue publiquement le :

A PROPOS D'UN CAS DE MALADIE DES EPIPHYSES PONCTUEES

Président : Mr M. LELONG, Professeur.

EDITIONS A. G. E. M. P. — 8, RUE DANTE - PARIS-Ve

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

; Année 1962

THÈSE

N°

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

DIPLOME D'ETAT

PAR

Jacqueline RAYMOND-FOURNIL
née le 6 juillet 1931 à Perpignan

Présentée et soutenue publiquement le :

A PROPOS D'UN CAS DE MALADIE DES EPIPHYSES PONCTUEES

Président : Mr M. LELONG, Professeur.

EDITIONS A. G. E. M. P. — 8, RUE DANTE · PARIS-Ve

R. UNIV.
BIBLIOTHEEK
LEIDEN

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. Alajouanine (T.), Aubin (A.), Bénard (H.), Bulliard (H.), Cadenat (F.), Chabrol (E.), Champy (C.), Debré (R.), Fey (B.), Gastinel (P.), Halphen (E.), Hazard (R.), Heuyer (G.), Lantuejoul (P.), Laroche (G.), Lévy-Solal (E.), Lian (C.), Mathieu (P.), Mocquot (P.), Mondor (H.), Monod (R.), Moreau (R.), Moulonguet (P.), Olivier (E.), Pasteur Vallery-Radot, Petit-Dutaillis (D), Quénu (J.), Richet (C.), Senèque (J.), Strohl (A.), Tanon (L.).

DOYEN . . . . . Léon BINET.
Membre de l'Institut

1er ASSESSEUR . . . . . Jean VERNE
2e ASSESSEUR . . . . . Gaston CORDIER

I. — PROFESSEURS

1° CHAIRES DE SCIENCES FONDAMENTALES

a) Professeurs titulaires :

	MM.
Anatomie	DELMAS (A.)
Anatomie pathologique	DELARUE (J.)
Anesthésiologie	BAUMANN (J.)
Biochimie médicale	JAYLE (M.-F.) / SCHAPIRA (G.)
Biologie appliquée à l'Education physique et aux Sports	CHAILLEY-BERT (P.)
Biologie médicale	FAUVERT (R.)
Cancérologie médicale et sociale	BERNARD (J.)
Embryologie	GIROUD (A.)
Histoire de la médecine et de la chirurgie (Lariboisière)	N...
Histologie	VERNE (J.)
Hygiène et médecine préventive	JOANNON (P.)
Médecine du Travail	DESOILLE (H.)
Médecine légale	PIEDELIÈVRE (R.)
Microbiologie (Bactériologie et virologie)	FASQUELLE (R.)
Parasitologie	GALLIARD (H.)
Pathologie chirurgicale	HUGUIER (J.)
Pathologie exotique	LAVIER (G.)
Pathologie expérimentale et comparée	MERKLEN (F.-P.)
Pathologie médicale	MILLIEZ (P.)
Pathologie respiratoire	TURIAF (J.)
Pathologie et thérapeutique générales	BOUDIN (G.)
Pharmacologie	CHEYMOL (J.)
Physiologie	BINET (L.) / BARGETON (D.)
Physiologie et pathologie obstétricale	LEPAGE (F.)
Physique médicale	DOGNON (A.) / DJOURNO (A.)
Radiologie médicale	DESGREZ (H.)
Technique chirurgicale et Chirurgie expérimentale	N...
Thérapeutique	CONTE (M.)

b) Professeurs à titre personnel :

Biochimie médicale	DESGREZ (P.) / POLONOVSKI (J.)
Biologie médicale	BOURLIÈRE (F.)
Embryologie	TUCHMANN (H.)
Hygiène et médecine préventive	DEPARIS (M.)
Parasitologie	BRUMPT (L.-C.)
Pathologie chirurgicale	LAURENCE (G.)
Pharmacologie	LÉVY (Mlle J.)
Physiologie	PARROT (J.)
Physique médicale	KELLERSHOHN (L.)

2° CHAIRES DE SCIENCES CLINIQUES

a) Professeurs titulaires :

	MM.
Clinique carcinologique chirurgicale (Necker)	REDON (H.)
Clinique cardiologique (Broussais)	MOUQUIN (M.)
Cliniques chirurgicales — Beaujon	LORTAT-JACOB (J.-L.)
Cliniques chirurgicales — Cochin	LEGER (L.)
Cliniques chirurgicales — Hôtel-Dieu	PATEL (J.)
Cliniques chirurgicales — Pitié	CORDIER (G.)
Cliniques chirurgicales — Saint-Antoine	GOSSET (J.)
Cliniques chirurgicales — Salpêtrière	SICARD (A.)
Cliniques chirurgicales — Tenon	OLIVIER (Cl.)
Clinique de chirurgie infantile et orthopédique (Enfants Malades)	FÈVRE (M.)
Clinique chirurgicale orthopédique et réparatrice (Cochin)	MERLE d'AUBIGNÉ (R.)
Clinique de chirurgie cardio-vasculaire (Broussais)	GAUDART d'ALLAINES (F. de)
Clinique de chirurgie pleuro-pulmonaire (Laennec)	MATHEY (J.)
Clinique endocrinologique (Pitié)	DECOURT (J.)
Clinique de Génétique médicale (Enfants-Malades)	LAMY (M.)
Clinique gynécologique (Broca)	FUNCK-BRENTANO (P.)
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques (Saint-Louis)	DEGOS (R.)
Clinique des maladies des Enfants (Enfants-Malades)	CATHALA (J.)
Clinique des maladies infectieuses (Claude-Bernard)	MOLLARET (P.)
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale (Sainte-Anne)	DELAY (J.)
Clinique des maladies métaboliques (Necker)	HAMBURGER (J.)
Clinique des maladies du sang (Broussais)	MARCHAL (G.)
Clinique des maladies du système nerveux (Salpêtrière)	CASTAIGNE (P.)
Cliniques médicales — Boucicaut	LENÈGRE (J.)
Cliniques médicales — Broussais	SOULIÉ (P.)
Cliniques médicales — Cochin	JUSTIN-BESANÇON (L.)
Cliniques médicales — Cochin	BROUET (G.)
Cliniques médicales — Hôtel-Dieu	BARIÉTY (M.)
Cliniques médicales — Lariboisière	SÈZE (S. de)
Cliniques médicales — Pitié	DREYFUS (G.)
Cliniques médicales — Saint-Antoine	KOURILSKY (R.)
Clinique médicale d'hydrologie thérapeutique et climatologie (Bichat)	DEBRAY (C.)
Clinique médicale propédeutique (Broussais)	GENNES (L. de)
Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies de la nutrition (Hôtel-Dieu)	DEROT (M.)
Clinique de neuro-chirurgie (Pitié)	DAVID (M.)
Clinique neurologique (Salpêtrière)	GARCIN (R.)
Cliniques obstétricales — Baudelocque	LACOMME (M.)
Cliniques obstétricales — Foch (Suresnes)	MERGER (R.)
Clinique obstétricale et gynécologique (Port-Royal)	VARANGOT (J.)
Clinique ophtalmologique (Hôtel-Dieu)	RENARD (G.)
Clinique oto-rhino-laryngologique (Lariboisière)	AUBRY (M.)
Clinique de pédiatrie et de puériculture (Saint-Vincent-de-Paul)	LELONG (M.)
Clinique de pédiatrie sociale (Enfants-Malades)	MARIE (J.)
Clinique de pneumo-phtisiologie (Laennec)	BERNARD (E.)
Clinique de neuro-psychiatrie infantile (Salpêtrière)	MICHAUX (L.)
Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin)	COSTE (F.)
Clinique stomatologique (Pitié)	DECHAUME (M.)
Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard)	ROUX (M.)
Clinique thérapeutique médicale (Saint-Antoine)	LEMAIRE (A.)
Clinique toxicologique	GAULTIER (M.)
Clinique traumatologique	PADOVANI (P.)
Séméiologie médicale	DOMART (A.)
Séméiologie et clinique chirurgicales	POILLEUX (F.)
Clinique urologique (Necker)	COUVELAIRE (R.)
Hygiène et clinique de la première enfance (Trousseau)	TURPIN (R.)

b) Professeurs à titre personnel :

Médecine	BOUR (H.)
Médecine	LHERMITTE (F.)
Médecine	PEQUIGNOT (H.)

II. — PROFESSEURS SANS CHAIRE, PROFESSEURS AGRÉGÉS ET MAITRES DE CONFÉRENCES - AGRÉGÉS

	MM.
Anatomie	CABROL (C.) COUINAUD (C.) GILLOT (C.) OLIVIER (G.)
Anatomie pathologique	GAUTHIER-VILLARS (Mlle P.) pr. s. ch. ABELANET (R.) BUSSER (F.) CHOMETTE (G.) GOUYGOU (Ch.), m. conf. NEZELOFF (Ch.) ORCEL (L.) PAILLAS (J.)
Anesthésiologie	KERN (E.) VOURC'H (G.)
Bactériologie	BARBIER (P.) CHRISTOL (D.) LE MINOR (L.) TOURNIER (P.)
Biochimie médicale	BAULIEU Et. m. conf. BOURILLON (R.) CARTIER (P.) DREYFUS (J.-Cl.) GONNARD (P.) KRUH (J.) JEROME (H.)
Biologie appliquée à l'Education Physique et aux Sports	PLAS (F.)
Carcinologie	BOIRON (M.) DENOIX (P.) MATHE (G.) SELIGMANN (M.)
Dermato-Syphiligraphie	CIVATTE (J.) DUPERRAT (B.)
Electro-Radiologie	LEDOUX-LEBARD (G.)
Hématologie	BESSIS (M.) BILSKI-PASQUIER (G.) DAUSSET (J.) DUHAMEL (G.)
Histologie	COUJARD (R.), pr. s. ch. MAROIS (M.) RACADOT (J.)
Hydrologie	BESANÇON (F.) CORNET (A.)
Hygiène	BOYER (J.) pr. s. ch. BLANCHER (G.) CORRE-HURST (Mme L.) SAPIN-JALOUSTRE (H.)
Maladies infectieuses	BASTIN (R.) DUPONT (V.)
Médecine légale	DERODBERT (L.), pr. s. ch. FOURNIER (E.) GUENIOT (M.) HADENGUE (A.)
Médecine du travail	ALBAHARY (C.)
Neuro-chirurgie	PERTUISET (B.)
Obstétrique	GRANJON (A.) HERVET (E.) LE LORIER (G.) LEVY (J.) MORIN (P.) MUSSET (R.) ROBEY (M.) SENEZE (J.) SUREAU (C.) THOYER-ROZAT (J.)
Ophtalmologie	BRÉGEAT (P.) DUBOIS (A.) SARAUX (H.)

	MM.
Orthopédie	JUDET (R.) MEARY (R.) POSTEL (M.) RAMADIER (J.)
Oto-rhino-Laryngologie	DEBAIN (J.) PIALOUX (P.)
Parasitologie	GOLVAN (Y.) LAPIERRE (J.)
Pathologie chirurgicale	BARCAT (J.) BINET (J.-P.) CAUCHOIX (J.) CERBONNET (G.) CHATELIN (C.-L.) DUBOST (Ch.) DUBOST (Cl.) FAUREL (J.) FLABEAU (F.) GARBAY (M.) GARNIER (H.) (Cl. de) GAUDART-d'ALLAINES GERMAIN (A.) LATASTE (J.) LEVEQUE (B.) LOYGUE (J.) MERCADIER (M.) NATALI (J.) PELLERIN (D.) PERROTIN (J.) ROBERT (H.) THOMERET (G.)
Pathologie exotique	SCHNEIDER (J.)
Pathologie expérimentale	BENHAMOU (J.-P.) BERTHAUX (P.) BOIVIN (P.) CROSNIER (J.) HARTMANN (L.) LŒPER (J.) MAURICE (J.) MIKOL (Cl.) RICHET (G.)
Pathologie médicale	AUSSANNAIRE (M.) BOUVIER (J.) BOUVRAIN (Y.) BRICAIRE (H.) BRISSAUD (H.) BROCARD (H.) BUGE (A.) CATINAT (J.) CHRÉTIEN (J.) COBLENTZ (B.) CONTAMIN (F.) COURY (C.) ÉTIENNE (J.-P.) FREZAL (J.) FRITEL (D.) HENNEQUET (A.) HIMBERT (J.) HOUSSET (E.) LAROCHE (Cl.) LESOBRE (R.) MACREZ (C.) MOREAU (L.) NICK (J.) ROYER (P.) TOURNEUR (R.) WOLFROMM (R.)
Pédiatrie-Puériculture	JOSEPH (R.) LAFOURCADE (J.) LEPERCQ (G.) MANDE (R.) MOZZICONACCI (P.) POLONOVSKI (C.) ROSSIER (A.) VIALATTE (J.)

	MM.
Pharmacologie	BOISSIER (J.) LECHAT (P.)
Physiologie	BARRES (G.) DEJOURS (P.) DURAND (J.) GIRARD m. conf. HUGELIN (A.) SCHERRER (J.)
Physique médicale	CHANTEUR (J.) GOUGEROT (L.), m. conf. pr. s. ch. GREMY (F.) m. conf. MILHAUD (G.) PELLERIN (P.) ROUCAYROL (J.-Cl) TUBIANA (M.) m. conf.
Pneumo phtisiologie	KREIS (B.) MEYER (A.) RENAULT (P.)

	MM.
Psychiatrie	PICHOT (P.)
Psychiatrie infantile	DENIKER (P.) DUCHE (D.) FLAVIGNY (H.) LAPRESLE (J.)
Rhumatologie	DELBARRE (F.)
Stomatologie	CERNEA (P.) CHAPUT (Mme A.) m. c. agr. GRELLET (M.)
Thérapeutique	CHASSAGNE (P.) LAMOTTE (M.) MARCHE (J.)
Urologie	AUVERT (J.) MOULONGUET (A.) QUENU (L.)

III. — PROFESSEURS SANS CHAIRE ET AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE à titre permanent.

	MM.
Anatomie	DEBEYRE (J.)
Clinique chirurgicale	ABOULKER (P.) AMFLINE (A.), pr. s. ch. VERNE (J.-M.)
Clinique médicale	PERRAULT (M.) RAMBERT (P.) THIEFFRY (S.)
Clinique obstétricale	GRASSET (J.) MAYER (M.)

	MM.
Clinique ophtalmologique	DEVIGNES (P.) OFFRET (G.)
Clinique oto-rhino-laryngologique	MADURO (R.)
Clinique pédiatrique et puériculture	LAPLANE (R.)
Clinique psychiatrique	BARUK (H.)
Clinique urologique	KUSS (R.)

IV. — PROFESSEURS DÉTACHÉS DANS LES UNIVERSITÉS ÉTRANGÈRES

Bactériologie . . . . . HAUDUROY (P.) Pr. s. ch.

Pathologie chirurgicale . . . . . RUDLER (J.) Pr. s. ch.

V. - CHARGÉS DE COURS D'HYGIÈNE SCOLAIRE ET UNIVERSITAIRE

BOLTANSKI (E.)
LAUNAY (C.)

Secrétaire général de la Faculté . . . . . M. LENA (J.)

Secrétaire principal . . . . . Mlle CHAINTREUIL (G.)

Conservateur en Chef de la Bibliothèque
Conservateur du Musée d'Histoire de la Médecine . . . . . M. le Docteur HAHN (A.)

Conservateur . . . . . Mlle DUMAITRE (P.)

Bibliothécaires . . . . . Mmes CONTET (J.), FORGET (F.), Mlles LAURENT (H.), LE NOIR (G.), QUIÉVREUX (E.)

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A mes Parents

A mon Mari

A ma Fille

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41549211_0003

A Monsieur le Professeur LELONG

Professeur de Clinique de Pédiatrie et Puériculture

Membre de l'Académie de Médecine

Commandeur de la Légion d'Honneur.

A Monsieur le Docteur RIBIERE

Assistant des Hôpitaux.

Qui nous a inspiré le sujet de cette thèse et nous a aidé de ses conseils.

Nous lui en exprimons notre vive reconnaissance.

A Monsieur le Professeur JOSEPH

Professeur Agrégé de Pédiatrie.

Qui a bien voulu nous accueillir dans son Service.

En reconnaissance de l'inestimable enseignement qu'il nous a prodigué.

A nos Maîtres des Hôpitaux et de la Faculté

A notre Famille

A tous nos Amis

A PROPOS D'UN CAS DE MALADIE DES EPIPHYSES PONCTUEES

P L A N

INTRODUCTION

HISTORIQUE, TERMINOLOGIE, FREQUENCE

OBSERVATION PERSONNELLE

REVUE DE LA LITTERATURE

DESCRIPTION DE LA MALADIE

I.- Remarques générales

II.- Circonstances de découverte et symptomatologie

A.- Les lésions osseuses

. Clinique

. Radiologie

B.- Les autres malformations :

. Troubles morphologiques

. Dystrophies cutanées

. Malformations cardio-vasculaires

. Malformations oculaires.

III.- Evolution

IV.- Diagnostic

V.- Etude histologique

VI.- Etiologie

CONCLUSION.

INTRODUCTION

Parmi les nouveau -nés hospitalisés dans les services de pédiatrie, un certain nombre sont adressés pour des troubles morphologiques ou des anomalies du développement.

Ces dysmorphies entrent pour une part importante dans le cadre touffu et complexe des chondrodystrophies.

Une étude clinique complète ne saurait se passer d'un examen radiologique du squelette, capital pour le diagnostic.

C'est ainsi que l'on a pu distinguer de l'achondroplasie une entité clinique, radiologique et histologique décrite pour la première fois par CONRADI en 1914 sous le nom de "chondrodystrophie foetale hypoplastique".

Nous avons eu la possibilité d'observer dans le service du Professeur Agrégé JOSEPH un cas de cette maladie dont nous pouvons donner le compte-rendu clinique, radiologique et histologique.

Les circonstances de découverte et l'évolution en ont été typiques et il nous a paru intéressant de rapprocher cette observation des cas déjà publiés.

HISTORIQUE - TERMINOLOGIE - FREQUENCE

Depuis l'observation princeps de CONRADI, 97 cas ont été publiés dans la littérature.

Le premier rapport américain par :

TISDALL & ERB, date de 1924
FAIRBANK, en 1949 revoyait 16 cas
SAVIGNAC, en 1952, 22 cas
SWOBODA, en 1950, 33 cas
MOSEKILDE, en 1952, 42 cas

La première observation française fut publiée par JEUNE, en 1953 en même temps qu'une étude de 40 cas de la littérature.

JOSEPHSON & ORIATTI faisaient en 1961 une étude de 88 cas.

Les différents auteurs, selon qu'ils se réfèrent aux altérations osseuses, au cadre anatomo-pathologique ou à l'aspect radiologique ont donné différents noms à cette maladie que nous citerons d'emblée pour éliminer rapidement la question de terminologie :

- "Stiplled epiplyses"
- "Dysplasia épiphysialis punctata"
- "Chondrodystrophie calcifiante congénitale"
- "Maladie des épiplyses pointillées ou ponctuées"...

La fréquence est estimée à 1/500.000 mais on peut se demander combien de cas sont passés inaperçus ou ont été confondus avec des "chondrodystrophies génotypiques" voisines, dont le pronostic est pourtant bien différent.

OBSERVATION PERSONNELLE

Le 20 Juin 1956 entre dans le Service du Professeur Agrégé JOSEPH une fille de 4 jours adressée par la Maternité de Nanterre pour Hydrocéphalie.

L'accoucheur précisait qu'il s'agissait d'une 10ème grossesse normale.

8 enfants sont bien portants.

On retrouve une fausse-couche en tout début de grossesse sans étiologie précise.

La mère, âgée de 38 ans est bien portante O Rh +

Nous n'avons pas d'autres renseignements sur la famille.

L'accouchement s'est déroulé normalement.

Le cri de l'enfant a été immédiat.

P.N. : 4 kg.100 Taille : 49 cm. 5

A l'entrée dans le service :

L'enfant pesait 3 kg. 460

Il présentait des anomalies morphologiques évidentes : la tête est grosse (périmètre crânien : 37 cm.5), élargie, avec un front bas, une fontanelle béante, la suture longitudinale supérieure est élargie.

Il existe un hypertélorisme net et un ptérygium colli bilatéral.

Pas de malformation des doigts

Orteils infléchis en dedans.

Anomalies cutanées : la peau naso frontale est épaissie, formant des plis profonds.

Examen ophtalmologique : Il existait une conjonctivité

- Grandes cornées OD et OG
- Cornée droite trouble
- La tension oculaire paraissait un peu augmentée.

L'examen clinique était par ailleurs normal.

Examen radiologique

1.- Du squelette : révéla la présence de ponctuations multiples au niveau des épiphyses fémorales et humérales (Fig. N° 1)

- diaphyses et métaphyses normales
- brachydactylie du 5ème doigt de chaque côté.

Le crâne montrait une disjonction des sutures et un aspect anormal de l'occipital.

Colonne cervicale : malformation de la charnière occipito-cervicale.

Spina C1 et C2

Des tomographies de la base du crâne précisent que l'écaille de l'occipital fait une saillie concave endocrânienne.

2.- Du thorax : Gros coeur sans surcharge pulmonaire.

Examens de laboratoire

Numération - Formule sanguine :

- G.R. : 4.350.000
- G.B. : 22.400 avec 72% de polynucléaires - dûs à conjonctivite et à une otite)
- H b : 100 %
- Urée : 0,30 g
- Ca : 105 mg.

Le bilan électrolytique était normal.

Sexe chromatinien féminin

La chromatographie des acides aminés urinaires montra une forte hypéramino acidurie avec une très nette augmentation des taches de lysine et de glutamine - 15 acides aminés bien différenciés et identifiés.

EVOLUTION

L'enfant resta hospitalisée jusqu'à l'âge de 5 mois 1/2, date à laquelle elle mourut.

L'évolution fut émaillée :

1.- par des complications infectieuses

2.- par la découverte et l'aggravation progressive d'une malformation cardiaque, Se traduisant par une faible prise de poids et de taille.

A 1 mois	: Poids	: 3 kg.300	Taille : 53 cms. 5
	P.C.	: 38 cms	
A 3 mois	: Poids	: 3 kg.800	Taille : 54 cms. 5
A 5 mois	: Poids	: 4 kg.100	Taille : 57 cms.
	P.C.	: 41 cms.	

Donc, elle grandit de 7 cms. 1/2 en 5 mois.
Ne prit pas de poids
Le périmètre crânien augmenta de 3 cms.

1.- Les complications infectieuses :

Suppuration de l'oreille droite (para-colon)
Conjonctivite : on découvre du pyocianique
Le culot urinaire montre la présence d'hématies et leucocytes.
La culture montre la présence d'un colibacille.

On institue un traitement antibiotique.

2.- La découverte d'une malformation cardiaque congénitale

10 jours après son entrée, cyanose et polypnée après un biberon et au moment des cris. Apparition d'oedèmes importants.

E.E.G. : axe droit
P pointu (hypertrophie auriculaire G)

A l'auscultation : Eclat du 2ème bruit.

Radiographie : gros coeur et apparition d'une surcharge pulmonaire.

Malgré la digitalisation, l'enfant meurt à 5 mois 1/2

Compte-rendu d'autopsie (Dr. NEZELOFF)

- Pas de liquide dans l'abdomen
- Foie : gros et congestif. Basculé en avant et à droite ; grosse empreinte concave répondant sant doute aux derniers arcs costaux, pesant 225 gr.
- Vésicule biliaire petite. Bile dans le duodénum.
- Insertion mésentérique commune. Colon ascendant et descendant non accolés. Dans le mésentère, gros paquet de ganglions rosés, ressemblant macroscopiquement à du pancréas.
- Rate pesant 25 grs. Corpuscules de Malpighi à peine visibles.
- Reins : peut être kyste sur le rein gauche.
- Surrénales : R.A.S.
- Estomac : pas de malformation cardio-tubérositaire. Renferme une grande quantité d'aliments et quelques filets sanguins.
- Pas de thrombose des vaisseaux abdominaux postérieurs.
- Thorax : prélèvement de deux arcs costaux droits (8 et 9) avec bouchon de champagne.
- Très gros coeur. Distension des cavités droites et turgescence de l'O.D.
- Poumons : petites images d'atélectasie dans les segments postérieurs des deux poumons.
- Crâne : très importante disjonction des sutures avec fontanelle postérieure.
- Encéphale : R.A.S.

A la dissection :

- Cerveau pesant 720 grs. après fixation. Macroscopiquement : congestion veineuse très importante.
- A la coupe, pas de lésions rénales. Uretères normaux. Surrénales normales.
- Trachée et bronches remplies d'une grande quantité de mucus.

- Coeur : hypertrophie cardiaque importante, portant essentiellement sur les cavités droites. Il existe :

1.- une communication interventriculaire haute, mesurant 5 cm. de diamètre, et siégeant à la partie moyenne de la cloison inter-auriculaire, largement en-dessous de l'origine des gros vaisseaux de la base ;

2.- une distension de l'artère pulmonaire droite qui, après avoir donné ses deux branches D et G, s'ouvre en plein canal dans l'aorte descendante, et paraît la poursuivre. Les vaisseaux coronaires naissent normalement. Aucune fibro-élastose n'a été constatée.

L'étude histologique n'est pas gênée par la présence d'altérations post-mortem.

- Les prélèvements concernant la tête fémorale droite et la tête humérale gauche ont été radiographiés et ont confirmé la présence de fines calcifications anguleuses réparties dans l'ensemble de la masse cartilagineuse de l'épiphyse (Fig. N° 2).

L'étude histologique montre une jonction épiphysaire parfaitement normale, et la présence de calcifications intra-cartilagineuses survenant, semble-t-il, à titre de complication des lésions dégénératives préalables. Fait très important, ces altérations dégénératives et ces calcifications sont produites toujours à distance des axes conjonctivo-vasculaires au contact desquels s'effectue normalement l'ossification et s'ébauchent les points d'ossification. D'ailleurs, quelques lamelles osseuses entourées de cellules ostéoblastiques et ostéoclastiques sont visibles en petit nombre le long de ces axes vasculaires épiphysaires. Il a été en outre trouvé dans ces territoires de grandes cellules à cytoplasme spumeux, finement vacuolé, d'origine vraisemblablement histiocytaire.

- Les prélèvement osseux sous-jacents ne révèlent aucune anomalie. En particulier, aucun rachitisme ni aucune ostéomalacie. Les espaces médullaires renfermant de très nombreuses cellules hémopoïétiques.

- Les prélèvements concernant la jonction chondrocostale ne révèlent aucune anomalie.

- Les poumons montrent de petits territoires d'atélectasie sans altération inflammatoire et sans lésion bronchique associées.

- Le foie, la rate, les surrénales, l'hypophyse, le pancréas, le coeur paraissent histologiquement dans les limites de la normale.

- Les reins montrent des lésions de nécrose éosinophile, dont il est difficile de dire si elles sont de siège tubulaire ou non. L'impression est en faveur d'une nécrose tubulaire acidophile, irrégulièrement distribuée, car de nombreux cylindres sont visibles dans les tubes collecteurs. Ces modifications suviennent en l'absence de toute lésion interstitielle et de toute modification glomérulaire frappante.

EN RESUME : Il s'agit d'un cas de maladie des épiphyses ponctuées, diagnostiquée par l'examen radiologique d'un nouveau-né dysmorphique, porteur d'une malformation cardiaque congénitale. L'autopsie et l'examen histologique confirmèrent le diagnostic.

REVUE DE LA LITTERATURE

A propos de ce cas, nous avons revu les observations publiées dans la littérature.

Nous nous sommes référés pour les travaux antérieurs à 1950, au travail de JEUNE, publié en 1953 dans les Archives Françaises de Pédiatrie, et dont la revue de 40 observations était développée dans la thèse de COUETTE.

Nous avons revu personnellement les observations publiées depuis 1950 et que nous avons résumées ci-dessous :

ALLANSMITH & SENZ

Fille née le 21 Octobre 1952

Antécédents personnels : Grossesse et délivrances normales
P.N. : 2 kg. 755

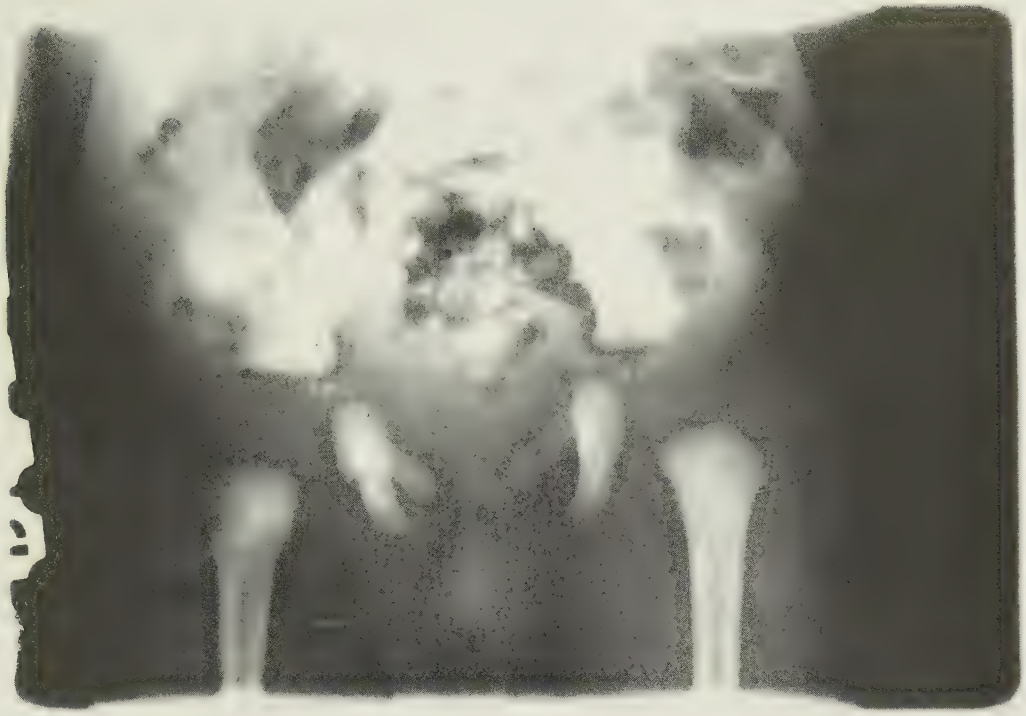
Antécédents familiaux : Mère primipare de 21 ans
Rien de particulier dans la famille.

Troubles morphologiques :

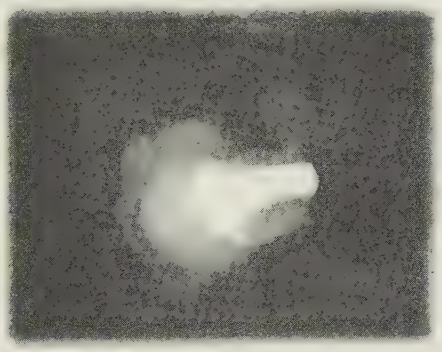
- Faciès mongoloïde
- Bombement des os du front et aplatissement de la racine du nez
- Cuisses raccourcies par rapport aux jambes.
- Annulaire de la main gauche plus long que le médius
- Limitation de l'extension des genoux et des coudes.

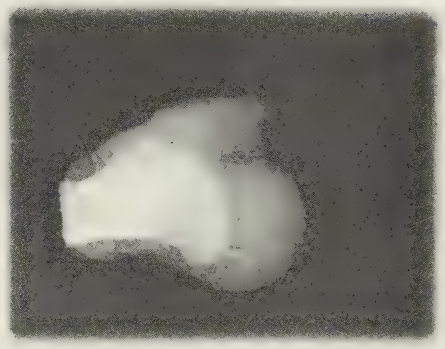
Troubles cutanés : Erythrodermie ichtyosiforme

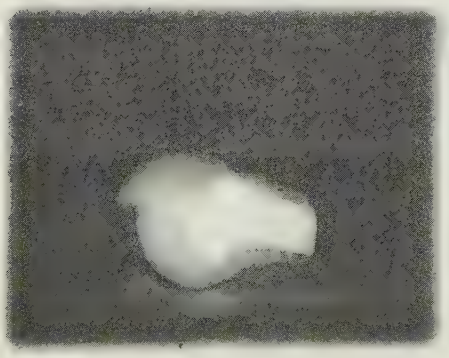
Examen radiologique : Calcifications épiphysaires et aussi présentes dans le cartilage thyroïde et les côtes

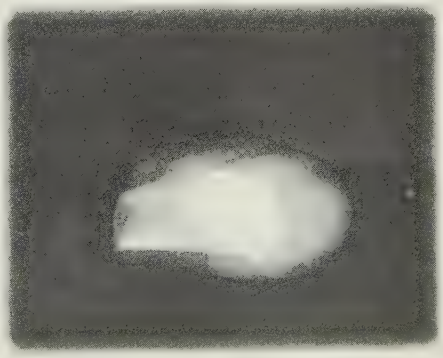


Nº 1









Examen ophtalmologique : Cataracte congénitale

EVOLUTION : A 4 ans et demi, l'examen montrait un enfant nain. Les calcifications avaient disparu. La cataracte opérée. Examens neurologiques et psychique normaux.

ARMALY.-

Cas N° 1

Garçon
Accouchement à terme spontané
P.N. = 2 kg.800

Antécédents familiaux : Père et mère en bonne santé
Les deux premiers enfants âgés de 7 ans et de 4 ans avaient une taille et un poids normaux.

Troubles morphologiques

- Bras raccourcis par rapport aux avant-bras.
- De même, raccourcissement des cuisses par rapport aux jambes.
- Contracture de l'articulation du coude et résistance à l'abduction de la hanche.

Troubles cutanés : eczéma

Troubles oculaires : cataracte bilatérale.

Examen radiologique

- Crâne normal
- Calcifications dans les corps vertébraux, dans toutes les épiphyses des bras et des jambes.

EVOLUTION : La cataracte fut opérée et l'on put voir une atrophie optique bilatérale avec rétine d'apparence granuleuse.

Cas N° 2

Enfant de 2 mois.
Poids normal

Anomalies morphologiques :

- Raccourcissement et déformation de la jambe droite depuis la naissance.
- Bras et avant-bras courts
- Contracture en flexion du genou droit.

Troubles cutanés : Pean sèche et épaisse

Troubles oculaires : Dacryocystite purulente gauche
Pas de cataracte.

Examen radiologique : multiples centres d'ossification ponctués

Examens de laboratoire : Cholestérol total : 117 mg/100 cc.

BERREY, BEDFORD et KIMBALL

Fille : 2 kg.500
Grossesse normale mais une salpingite pendant les premiers mois.
Délivrance par forceps.
$T_a$ille : 43 cms. P.C. : 33 cms.

Antécédents familiaux : - mère âgée de 21 ans
- rien n'est signalé par ailleurs.

Troubles morphologiques

- Faciès mongoloïde
- Nez aplati
- doigts et orteils courts
- raccourcissement de la jambe gauche

Examen ophtalmologique : normal

Examen radiologique :

- dépôts calciques dans les mains et les pieds et au niveau du cartilage thyroïde;
- Péroné plus long que le tibia
- Apparence brachycéphale

BOSSI & PISANI

Garçon prématuré, né le 8 Septembre 1952
P.N. : 1 kg.600 Taille : 38 cms.
P.C. : 30 cms.
Né par forceps au terme d'une grossesse dont les derniers mois étaient accompagnés d'albuminurie et oedème.

Antécédents familiaux : Mère primipare
Rien à signaler dans la famille.

Troubles morphologiques

- Faciès mongoloïde
- Hypoplasie des os du nez
- 2 orteils incurvés en dedans.

Examen ophtalmologique : normal

Examen radiologique : Calcifications dans les épiphyses des membres

EVOLUTION : Mourut rapidement.

BRIGGS, EMERY & ILLINGWORTH

Fille P.N. : 2 kg.950
Grossesse et délivrance normales.

Troubles morphologiques

- Achondroplase avec pied bot bilatéral
- Limitation des mouvements des coudes et des poignets.

Troubles cutanés : Peau sèche et ridée

Troubles oculaires : Cataracte bilatérale

Examen radiologique : Aspect pointillé des épiphyses de nombreux os.

EVOLUTION : Mourut au bout de 9 mois
Autopsie : coeur bifide
hydronéphrose

Histologie : Anomalie de croissance du cartilage avec plaques de dégénérescence et hypervascularisation. Malformation du mésenchyme, dans le tractus rénal, le coeur et les cristallins.

BROGDON, BYRON & CROW.-

Cas N° 1

Fille de race noire née le 14 février 1954
P.N. : 4 kgs.
Au terme d'une grossesse normale.

Troubles morphologiques

- Racine du nez aplatie
- Cou court. Tronc court
- Colonne dorso-lombaire "en dos d'âne".

Examen radiologique

- Surfaces de calcification ponctuées dans la région de l'os hyoïde et les extrêmités de l'humérus et du fémur, des chevilles et des poignets.
- Pointillés dans les corps vertébraux.

Cas N° 2

Garçon né le 5 Janvier 1958
P.N. : 3 kg.
Délivrance spontanée. La fin de la grossesse avait été accompagnée d'une hypertension.

Troubles morphologiques :

- Racine du nez aplatie
- Bras raccourcis
- Flexion des coudes, des genoux et des hanches
- Luxation bilatérale des hanches

Examen radiologique

- Surfaces de calcification ponctuées aux extrêmités de l'humérus et du fémur, à l'extrêmité proximale du cubitus et du tibia.
- De même, dans les corps des vertèbres cervicales, du sacrum, de l'acétabulum, de l'ischion, du calcanéum droit.

FIGUEROA

Nourrisson de 3 mois hospitalisé pour fièvre et diarrhée
La grossesse et l'accouchement avaient été normaux.

Antécédents familiaux : 2 frères morts peu après la naissance.

Troubles morphologiques

- Membres inférieurs courts
- Epiphyses distales augmentées de volume
- Limitation de l'extension des articulations.

Examen radiologique :

- Réduction modérée de tous les diamètres du crâne
- Raccourcissement des os longs
- présence d'irrégularités de densités calcaires correspondant aux cartilages épiphysaires et aux épiphyses vertébrales.

EVOLUTION : Mourut deux mois après sa sortie de l'hôpital. Il n'y a aucun renseignement sur les causes de la mort.

FORD - SCHNEIDER & BRANDON

Cas N° 1

Garçon né spontanément à terme
P.N. : 3 kg.400

Antécédents familiaux : la mère était en bonne santé.
C'était le 5ème enfant. 2 frères étaient morts dans la période néonatale de malformations cardiaques. Les deux autres étaient en bonne santé.

Anomalies morphologiques

- Bras et jambes courts par rapport au tronc, le raccourcissement prédominant sur le segment proximal.
- On ne pouvait étendre les genoux à plus de 45°
- Le cou était court

Taille : 52 cms. P.C. : 36 cms.

Anomalies oculaires : Cataracte bilatérale

Examen radiologique

- petits points de calcification au bout des vertèbres
- Elargissement des épiphyses humérales. Avec plaques de calcification retrouvées aussi dansles poignets.
- Petites calcifications trouvées également dans les épiphyses fémorales, tibiales et au niveau de la rotule.

EVOLUTION : La courbe pondérale fut peu satisfaisante et l'enfant mourut au bout de 4 mois.

Cas N° 2

Garçon prématuré
Grossesse difficile - hémorragies en fin de grossesse
Né par césarienne ; il y avait un hydramnios.
P.N. : 1 kg.500.

Antécédents familiaux : Père 28 ans, mère 22 ans, en bonne santé.
Un frère de 2 ans 1/2
Un autre mort à 9 mois de leucémie
A l'entrée : poids : 1kg 700
longueur : 41 cms.
P.C. : 32 cms.

Troubles morphologiques

- nez aplati, malformation de la cloison nasale.
- doigts courts et courbés

Examen radiologique :

- Pointillés correspondant à des calcifications dans les centres d'ossification primaire et secondaire et dans le cartilage thyroïde et cricoïde.
- Au niveau des vertèbres, on retrouve les mêmes images. Le coccyx en entier est remplacé par des taches de calcification.

EVOLUTION : Le poids maximum atteint fut de 2 kg 500. Mourut au 65ème jour.

Examen histologique des vertèbres : Dégénérescence mucoïde à l'intérieur du fibro cartilage de la substance intervertébrale. Irrégularité de l'ossification.

FRANK & DENNY

Dès la fin de la grossesse d'une 5ème pare de race Bantou, une radiographie montra un foetus ressemblant à un achondroplase avec des épiphyses criblées de points de calcification.

Troubles morphologiques :

A la naissance, l'enfant était prématuré avec des déformations des membres qui étaient courts.

La radio postnatale

- diaphyse fémorale gauche déformée
- "stippling" au niveau des épiphyses proximales et distales du fémur, du tibia, au niveau des épaules et du tarse, des côtes et du sternum.

Histologie ; Des spécimens provenant du fémur et des cartilages costaux ont été examinés : taches de dégénérescence mucoïde précédant la calcification. Les calcifications étaient par endroits envahies par des granulations de tissu avec des ostéoclastes qui résorbaient le matériel calcifié.

FRASER & SCRIVER

Cas N° 1

Garçon né le 28 Janvier 1946, après une grossesse et un travail normaux.
P.C. : 31 cms.

Antécédents familiaux : Une tante de la mère avait une tétralogie de Fallot.
Pas d'autres anomalies chez les parents.

Anomalies morphologiques

- Humérus et fémur raccourcis
- Déformation en valgus

Examen radiologique

- Ossification fragmentée des os du crâne
- Cyphose dorso-lombaire
- Epiphyses proximales et distales des humérus étaient parsemées de dépôts de calcification.
- de même, les fémurs et la région des rotules.

EVOLUTION : L'enfant mourut à 3 semaines 1/2

Cas N° 2

Un 3ème enfant né le 17 Février 1952 (le 2ème énfant était normal)
P.C. : 32 cms
Faciès asymétrique
Cou court.
Segments proximaux des membres courts avec contracture en flexion des poignets et des genoux.

Examen radiologique : montrant des calcifications dans tous les centres primaires et secondaires d'ossification.
Raccourcissement et élargissement de l'extrémité des humérus.

EVOLUTION : l'enfant mourut à 3 semaines. Il n'y a pas eu d'autopsie.

Conclusion : Deux enfants atteints, issus de parents non atteints.
Serait en accord avec la possibilité d'un facteur mendélien récessif.

HAYNES & WANGNER

En Février 1949, on examina aux rayons X une femme âgée de 24 ans, enceinte de 6 mois. Le foetus était mort, ses membres semblaient raccourcis, probablement chondrodystrophiques. Elle expulsa effectivement un monstre cyclope présentant les signes d'achondroplasie foetale. On ne pu faire d'examen radiologique ni histologique.

Le 17 Décembre 1950, accouchement d'un nouvel enfant. Forceps sur tête dernière.

Troubles morphologiques

Les centres d'ossification normaux des épiphyses des os longs et des vertèbres étaient uniformément remplacés par des pointillés de cartilage. Le même aspect était retrouvé dans le cartilage du larynx.

JAROUSSE

Malade âgée de 22 ans, 2ème pare adressée pour examen radiologique le 28 Mai 1958 à 7 mois 1/2 de grossesse.

Antécédents : Le 28 Mai 1956, elle avait accouché à terme d'un garçom pesant 2 kg.040, mort au bout de 4 heures.
Cet enfant était recroquevillé sur lui-même
Articulations raides
Micromélie rhizomélique
Cataracte bilatérale.

Examen radiologique

- diaphyses courtes, trapues
- multiples calcifications au niveau des épiphyses et dans les vertèbres, os iliaques, cartilages costaux.

Anatomie pathologique

- substance cartilagineuse friable, fissurée, vascularisée. Dégénérescence mucoïde en micro foyer.
- dans les os du bassin, calcifications en grains
- dans la plupart des autres cartilages articulaires, plages d'ossification situées au contact des vaisseaux, os dystrophique à cstéocytes globuleux.

Le 2ème enfant dont le cliché avait été fait in utéro fut une fille morte au 3ème jour. D'aspect achondroplasique. Nous n'avons pas d'autres renseignements sur ce deuxième enfant.

JEUNE

Fille amenée à l'âge de 10 jours pour "hémihypertrophie avec faciès mongoloïde".

Antécédents familiaux : Père : aucune anomalie osseuse ou oculaire
Mère : 27 ans - 1m.50, rien de particulier.

Antécédents personnels : Au cours de la grossesse, 2 menaces de fausse couche.
Accouchement à 8 mois.
P.N. 3 kg.400 Taille 43 cms.

Anomalies morphologiques :

- le raccourcissement est à mettre sur le compte de la micromélie à prédominance rhizomélique. Prédomine sur le fémur gauche.
- Ecrasement de la racine du nez.

Troubles cutanés : Hyperkératose ichtyosiforme

Troubles oculaires : Cataracte bilatérale

Examen radiologique

- Epiphyses profondément modifiées ; taches au niveau des épiphyses fémorale inférieure, tibiale supérieure, au niveau de l'astragale et du calcanéum ; de même, au niveau du carpe et épiphyse humérale supérieure.
- La diaphyse du fémur gauche est courte, incurvée en dedans.

EVOLUTION : Amélioration de la croissance : 13 cms. au cours des 8 premiers mois ; 8 cms. au cours des mois suivants. Disparition des calcifications à la radio.

JOSPEHSON & ORIATTI

Fille née le 27 Novembre 1959.
Née à terme
P.N. : 2 kg. 324 - Longueur : 44 cms
Au terme d'une grossesse compliquée par une hypothyroïdie chez la mère (thyroïdectomie subtotale 6 semaines avant la conception) suivie d'épisodes de tétanie, et d'une hypothyroïdie pendant les 3 derniers mois de la grossesse, à la fois clinique et biologique.

Troubles morphologiques

- Dépression de la racine du nez
- Grosse langue saillante
- Plis cutanés.

Examen radiologique

- Multiples points de calcification au niveau des vertèbres, tête du fémur et de l'humérus, région acétabulaire du pelvis et articulation du genou.
- calcifications également dans les cartilages thyroïde et trachéal et l'os hyoïde.

EVOLUTION : Prise de poids lente

- A 2 mois : poids 3 kgs 373
  taille 53 cms
- A 8 mois : poits 7 kgs 300

Antécédents familiaux : La grand'mère maternelle avait un goître.
Une cousine était chauve et avait une division palatine
Une autre cousine avait une crâniosynostose, était décédée.
Un cousin paternel avait un trouble -non précisé- des membres inférieurs.
La radio de la mère et du père de l'enfant ne montrait rien de particulier.

KARJEN & CAMERON

Fille de race jaune (Chinoise), vue à l'âge de 1 mois pour déformation des bras et des jambes;
C'était une 9ème grossesse.

Antécédents familiaux : Le père avait eu la syphilis
La mère également, fut traitée
Les trois premiers enfants étaient en bonne santé
Le 4ème mourut à quelques mois.
La 5ème et 6ème grossesses se terminèrent par des avortements.
Puis 7ème et 8ème grossesses au cours desquelles la mère fut traitée pour la syphilis.
Elle eut également 20 injections pendant la 9ème grossesse.

Troubles morphologiques

- Petite taille
- Cou court
- Jambe droite plus courte d'un cm et demi que la gauche
- Mouvements de la hanche droite et du genou droit limités.

Examens radiologique

- Dépôts pointillés de calcification aux extrêmités des humérus, radius, cubitus, fémur, tibia et péroné des deux côtés.
- Des dépôts étaient également visibles dans les vertèbres, le sacrum, la région coccygienne.

Troubles oculaires : Cataracte bilatérale.

EVOLUTION : Mort au 3ème jour

Examen histologique : coupe de l'extrêmité inférieure du fémur :
Présence de plages anormales de 1 ou 2 mm. de diamètre contrastant avec le cartilage environnant. L'aspect pouvait suggérer une nécrose avasculaire avec revascularisation et régénération.

KUCSKO

Garçon né à terme
P.N. : 2 kgs. 980

Anomalies morphologiques

- Hypertélorisme
- Limitation des mouvements des hanches.
- Déformation des pieds.

Troubles cutanés : Dermatite séborrhéique

Troubles oculaires : Cataracte postérieure bilatérale.

Examen radiologique

Zônes de calcification au niveau des épiphyses proximales et distales des humérus. Dans les chevilles. Epiphyses proximales et distales des deux avant-bras.

EVOLUTION : Il y avait une cardiopathie congénitale, persistance du trou de Botal. Mourut à 7 semaines de la vie.

LICHT & JESIOTR

Adulte de 24 ans.

L'Etude radiologique : de la colonne vertébrale (pour mal de Pott) révéla en outre :

- nombreuses surfaces de forte densité tout au long de la colonne vertébrale, principalement dans la partie postérieure des corps vertébraux Spina bifida de C5 et C6.
- Ici les dépôts n'avaient pas disparu dans les premières années de la vie, mais étaient encore présents à l'âge de 24 ans.
- Ils s'étaient formés dans la partie cartilagineuse entre les centres d'ossification des corps et les deux centres des arcs vertébraux.

MENICHINI ET DERIU

Fille de 41 jours.

Antécédents familiaux

- Mère paternelle morte de tuberculose pulmonaire.
- Père paternel : raccourcissement du membre inférieur gauche avec luxation congénitale de la hanche.
- Père : 36 ans, en bonne santé
- Mère : vit en sanatorium
- 1 frère aîné de 11 ans.

Antécédents personnels : 2ème grossesse. Prématuré de 8 mois
P.N. : 2 kgs. 700
A l'entrée : 45 jours, pèse 3 kgs.680
mesure 47 cms.
P.C. 38cms.5

Troubles morphologiques

- Dolycocéphalie
- Racine du nez aplatie
- Cou court
- Raccourcissement des bras et des cuisses par rapport aux jambes et avant-bras.
- Syndactylie du II et III orteils.

Examen radiologique

- Région des épiphyses proximales du fémur présente une minéralisation irrégulière.
- De même, la tête de l'humérus
  les épiphyses distales et proximales du tibia et du péroné,
  le coccyx, sont occupés par des calcifications punctiformes.

EVOLUTION : A 1 an pesait 6 kg. 610, mesurait 59 cms.
Jambe droite plus longue de 2 cms. 5 que la gauche
Amélioration des lésions à la radio.

MOSEKILDE

Cas N° 1

Garçon : P.N. 3 kgs.200
Taille : 47 cms.
P.C. : 36 cms.5
Grossesse normale mais naissance prématurée.

Antécédents familiaux : Rien à signaler
Une soeur de 2 ans.

Anomalies morphologiques

- Fontanelle antérieure large (4 x 4 cms).
- Nez aplati
- Membres courts, déformés
- Coudes fléchis et en supination
- Hanches et genoux fléchis, mouvements passifs difficiles.

Examen radiologique :

- Selle turcique petite
- Corps des vertèbres C3, C7 et D1, D3 étaient séparés.
- Calcifications : . au niveau du coccyx
  . de l'apophyse coracoïde et des épiphyses humérales.
  . dans le carpe
  . dans les épiphyses proximales et distales du fémur et dans le tarse.

EVOLUTION : Mourut à 1 mois.

Autopsie : Lésions histologiques semblables à celles décrites par CONRADI & KWERCH.

Cas N° 2

Fille âgée de 2 mois 1/2

Antécédents familiaux : Les parents étaient cousins
Un premier enfant était en bonne santé.

Antécédents personnels : Né trois semaines avant terme
P.N. : 3 kgs Taille : 48 cms

Anomalies morphologiques

- Racine du nez large
- Epicanthus
  Fut considéré comme un mongolien
- Bras droit moins mobile et plus court que le gauche
- Jambe gauche à moitié fléchie.

Examen radiologique

- Opacités dans la tête de l'humérus droit et épiphyse proximale du fémur gauche ; et granulation dans le tarse et le carpe des deux côtés.

EVOLUTION : A 13 mois 1/2 : pesait 8 kgs. 540 - mesurait 70 cms.
P.C. 46 cms.
Amélioration des lésions radiologiques
Apparition de points d'ossification normaux au poignet et au pied.

Cas N° 3

Garçon né au terme d'une grossesse normale
Pesait : 3 kgs - mesurait 41 cms.

Antécédents familiaux : Pas de nanisme dans la famille
Deux frères.

Troubles morphologiques :

- Nez aplati
- Membres courts, surtout dans leur segment proximal
- Extension incomplète des articulations des coudes et des genoux.
- Jambes incurvées.

Troubles ophtalmologiques : Cataracte bilatérale

Examen radiologique

- Aspect chondrodystrophique, surtout de l'humérus, du fémur du tibia et péroné.
- Nombreuses calcifications dans les épiphyses des os longs et le long de la colonne vertébrale, le carpe et le tarse.

EVOLUTION : Mort à 3 semaines.

PAUFIQUE & ETIENNE

Prévoient 40 cas à propos d'une observation chez un nourrisson de sexe féminin âgé de quelques mois, qui présente une cataracte bilatérale. L'aspect évoque l'achondroplasie mais dans l'achondroplasie banale, on n'observe jamais de cataracte.

PAUL

Fille qui était âgée d'un mois au moment de l'admission.
Prématurée
P.N. : 2 kgs. 530

Antécédents familiaux : 3 autres enfants dont l'un mort à deux ans, de pneumonie

Troubles morphologiques

- Raccourcissement de la jambe droite
- Cou court.

Examen radiologique

Nombreuses petites densités dans les parties cartilagineuses, surtout dans les épiphyses de la jambe droite.

EVOLUTION : A 9 ans, développement normal, excepté une scoliose et un raccourcissement de la jambe droite.
Les calcifications avaient disparu dès le 7ème mois.

SCOTT

Fille de 4 mois
Déformation bilatérale des poignets
Humérus courts et épais
Allongement relatif des bras et des jambes comparés aux bras et aux cuisses.

Examen ophtalmologique : Cataracte bilatérale

Examen radiologique : Caractéristique de la maladie des épiphyses ponctuées.

KASS présente 3 cas :

- le 1er où l'aspect pointillé des épiphyses était le seul symptôme
- Deux frères nés à 17 mois d'intervalle.
  Grossesses normales
  Ces deux enfants avaient la même apparence, membres courts, achondroplases, difformité en flexion et cataracte.

Examen radiologique : Pointillé épiphysaire dans de nombreux os.

Examen ophtalmologique : Cataracte congénitale

EVOLUTION : Le premier enfant mourut à 6 mois
Le deuxième enfant mourut à 3 mois 1/2

Histologie : Aspect anormal du cartilage et irrégularité de la ligne d'ossification.

SALISACHS & COROMINAS

Nourrisson de 48 heures en état préagonique.

Antécédents familiaux : Rien de particulier

Anomalies morphologiques

Extension limitée des membres
Jambe droite plus courte de 3 cms.

EVOLUTION : Mort 3 heures après son entrée

Examen radiologique post mortem

- Zônes de calcification ponctuées au niveau de toutes les épiphyses et de tous les os courts.
- De même, au niveau des clavicules, premières côtes, vertèbres, pubis et dans la zône de l'os hyoïde.

SARDI

Fille pesant 2 kgs.200
Pas de signes de difformités à la naissance.

Antécédents familiaux : Parents en bonne santé
La mère avait eu un épisode fébrile en fin de grossesse.

EVOLUTION : A 18 mois, démarche anormale
Radio ; coxa vara bilatérale

A 3 ans : pesait 15 kgs.
Modeste nanisme rhizomélique
Racine du nez enfoncée
Légère limitation fonctionnelle de l'abduction du bras, de l'extension et supination de l'avant-bras.

Altérations radiologiques

- Plusieurs centres disséminés de dépôts calcaires plus opaques que la normale au niveau des noyaux d'ossification enchondrale épiphysaire et apparaissant plus tôt que les centres normaux d'ossification.
- Petite platispondylie dorso-lombaire.

SAVIGNAC

Fille née par le siège le 16 Mai 1951
Grossesse normale
P.N. : 2 kgs. 380

Troubles morphologiques :

- Crâne volumineux par rapport à la taille
- Les yeux étaient enfoncés
- Bras droit plus court que le gauche
- Coudes en flexion et résistaient à l'extension.

Troubles cutanés : la peau était lâche et squameuse

Troubles ophtalmologiques :

- Cataracte congénitale bilatérale plus marquée à gauche
- A droite, on pouvait voir le fond d'œil : nerf optique irrégulier et pâle.

Examen radiologique :

- Lésions de type chondrodystrophique des os longs qui étaient raccourcis et déformés.
- Petites calcifications dans les os du carpe, du tarse, dans les centres d'ossification des vertèbres, du sternum, du pelvis.

EVOLUTION : Mourut à 5 mois.

SELAKOWICH

Fille chinoise de 35 jours
Inégalité de longueur des jambes.

Pas de renseignements sur la naissance et les antécédents.

Examen radiologique

- Surfaces de calcification dans l'acétabulum, le sacrum et le coccyx, dans les épiphyses proximales et distales, du tibia et du péroné et dans les os du tarse droit.

EVOLUTION : Il y eut toujours un retard de croissance. L'enfant, à 7 ans, avait un raccourcissement de 9 cms.5 de sa jambe droite. Les calcifications avaient progressivement disparu.

SHEACH & MIDDLEMISS

Garçon né le 25 Mai 1953 - Poids : 3 kgs.
Né au terme d'une grossesse normale.

Antécédents familiaux : Les deux parents étaient en bonne santé et n'étaient pas consanguins.

Un premier enfant né en 1947, était mort à l'âge de 8 jours ; il avait un raccourcissement des humérus et une déformation des deux genoux.
Le deuxième enfant était une fille âgée de deux ans en bonne santé.

Anomalies morphologiques

- déformation des membres et des doigts avec raccourcissement du segment proximal des membres.
- contracture marquée en flexion des deux hanches, des genoux, des coudes et de quelques doigts.

Examen ophtalmologique : Cataracte bilatérale. On ne pouvait voir le fond d'oeil.

Examen radiologique

- Apparence anormale des épiphyses des os longs : multiples centres pointillés d'ossification. On retrouvait cet aspect de calcifications ponctuées au niveau de la rotule, de l'acétabulum, à l'extrêmité postérieure des côtes, dans le tarse et le carpe.
- Les diaphyses humérales et fémorales étaient courtes.

EVOLUTION : Mourut à 9 mois

Histologie

- Retard de différenciation des surfaces articulaires
- Nombreuses surfaces de dégénérescence myxoïde à la zone de jonction du cartilage épiphysaire ; ces zones étaient envahies par des fibroblastes.
- Absence des centres normaux d'ossification secondaire.
- Gros désordre de la ligne d'ossification enchondrale avec surfaces de complète cessation de la formation de l'os.

STRAIGHT

Garçon de race noire, admis à l'âge de 5 jours.
Né au terme d'une grossesse marquée par un épisode de paludisme au cours du premier trimestre.
Naissance par forceps
P.N. : 4 kgs. 410 - P.C. : 37 cms. 5

Antécédents familiaux : Rien de particulier
La mère fut traitée par de la quinine pour son paludisme.

Malformations :

- Aplasie de la cloison nasale
- Grosses joues et cheveux abondants sur le front.
- Cou court
- Jambes hypotoniques. Orteils courts.

Examen radiologique :

- Le nez n'était pas visible
- Pointillés au niveau de la tête de l'humérus, du fémur, du sacrum, coccyx, du tarse et des vertèbres dorsales et lombaires.

Examen ophtalmologique

- Atrophie optique.
- Opacités discoïdales des cristallins.

WEBER

1er cas suivi : P.N. : 2 kgs 700 Longueur : 50 cms.
montrait de grosses déformations

A 15 mois 1/2, pesait 10 kgs, mesurait 77 cms.

2ème cas : de nature abortive.

WENZI, IVINS et STICKLER

Fille vue à 8 ans à cause d'une inégalité de longueur de ses jambes.
Des clichés avaient été faits à 5 semaines à l'occasion d'une pneumonie
On notait que :

- l'épiphyse distale du fémur
- les épiphyses proximales et distales du tibia,
- les métatarsiens gauches

étaient ponctués.

EVOLUTION : Marche à 11 mois.
A 25 mois, les images radiologiques avaient disparu.
A 8 ans, poids et taille étaient 75 % de la normale, le tibia droit avait 3 cms. de plus que le gauche, il y avait une scoliose de compensation.

YACOWAC

Cas N° 1

Garçon de race noire né le 5 Juin 1952
Mourut rapidement.

Antécédents familiaux : La mère avait eu BW + de 1944 à 1949, traitée par pénicilline.
Puis un rhumatisme traité par hydrocortisone.

Autopsie : examen macroscopique
Poids : 2 kgs.250
Taille : 34 cms.

Anomalies morphologiques

- Dolichocéphalie
- Nez en selle
- Raccourcissement des membres supérieurs
- Pieds varus

Examen radiologique : Discret pointillé dense affectait les cartilages préosseux. Les os de membrane n'étaient pas atteints.

Histologie

- Aires de dégénérescence du cartilage préosseux, avec prolifération des vaisseaux.
- Dans d'autres zones du cartilage, surfaces de calcifications érodées par des vaisseaux et dans quelques endroits on notait une activité ostéoblastique.

Cas N° 2

Une fille de 6 semaines ictérique
Pesait 2 kgs.300 - Longueur : 45 cms.72 - P.C. 29 cms.

Antécédents familiaux : un grand'père était diabètique.

Anomalies morphologiques :

- Membres supérieurs raccourcis
- Limitation des mouvements de l'épaule.

Examen ophtalmologique : cataracte bilatérale

Examen radiologique : Les centres secondaires d'ossification des deux épaules, coudes et genoux montraient un pointillé calcifié anormal.

EVOLUTION : Mourut à 4 mois après avoir perdu du poids.

Autopsie :

- Front proéminent
- Cristallins montraient des opacités
- Articulations des coudes et genoux élargies.

Examen microscopique :

- Prolifération et engorgement des vaisseaux du cartilage dans d'autres endroits, nécrose.
- La substance fondamentale disparaissait complètement par endroits et était remaniée par des fibres de collagène éosinophile.
- Ostéoblastes, ostéoclastes et ilôts de matrice ostéoïde entre le cartilage atteint et le cartilage normal.

o
o o

DESCRIPTION DE LA MALADIE

I.- REMARQUES GENERALES

L'on peut noter d'emblée qu'il n'y a pas de prédominance nette d'un sexe, les garçons et les filles sont atteints.

Il n'y a pas non plus de race privilégiée : plusieurs observations concernent des enfants de race jaune et de race noire.

C'est volontairement que nous n'avons pas mentionné les résultats des examens de laboratoire même quand ils sont cités dans les observations que nous avons résumées, ils sont toujours dans les limites de la normale

II.- CIRCONSTANCES DE DECOUVERTE ET SYMPTOMATOLOGIE

Dans l'observation du service, le diagnostic fut fait chez un nouveau-né, c'est le mode habituel. Aux deux extrêmes, le diagnostic peut être fait "in utéro" lorsqu'un cliché radiologique est pratiqué en fin de grossesse (JAROUSSE, FRANK & DENNY) ou chez un adulte (LICHT & JESLORT trouvèrent des calcifications de la colonne vertébrale chez un Irakien de 24 ans).

A.- Les lésions osseuses

L'essentiel de la maladie est constitué par les lésions osseuses que la seule clinique met parfois en évidence :

- Au niveau du squelette

La taille de ces enfants est souvent réduite.

Le raccourcissement porte sur les membres, surtout sur le segment proximal. Il est quelquefois asymétrique et porte sur un seul membre, il peut être considérable : Observations de PAUL : raccourcissement de la jambe droite, de JEUNE : raccourcissement du fémur gauche, SALISACHS, SELAKOVITCH, KARLEN, MENICHINI....

Dans les cas les plus typiques, une ou plusieurs articulations sont bloquées en semi-flexion.

Avec une fréquence non négligeable, on retrouve des cyphoses, scolioses, luxations de la hanche, pied-bot...

- Au niveau du crâne

Dans notre observation, le crâne était élargi, avec une béance de la fontanelle, une distension de la suture longitudinale supérieure.

La macrocéphalie n'est pas fréquente. JEUNE ne la retrouvait jamais dans sa revue de 40 cas. Nous l'avons trouvée dans les observations de MINICHINI, STRAIGHT et dans le 1er cas de MOSEKILDE.

Il existe quelquefois une microcéphalie (Obs. de FRASER), une oxycéphalie, une synostose ou micrognathie, un crâne asymétrique (Obs. de BRIGGS).

- C'est la radiographie qui permet de préciser les lésions osseuses et de faire le diagnostic par la découverte de calcifications ponctuées.

. Pour notre malade, c'est le cliché radiologique qui permit d'affirmer qu'il s'agissait d'un cas de chondrodystrophie calcifiante congénitale.

Rappelons que les calcifications furent trouvées au niveau des épiphyses supérieures du fémur et de l'humérus. Elle siègeaient à peu près au niveau du futur noyau d'ossification ; elles étaient nombreuses et de la taille d'une tête d'épingle.

- Ces ponctuations, toujours retrouvées dans les différentes observations, sont de topographie et d'aspect différents :

  . Elles peuvent être très étendues et siéger non seulement au niveau des épiphyses des os longs mais aussi au niveau du tarse, du carpe, de la colonne vertébrale, des côtes et même dans la région de l'os hyoïde et du cartilage thyroïde.

  . Elles peuvent être trouvées également dans les capsules articulaires.

  Leur aspect est variable. MOSEKILDE en distingue 3 sortes :

  1.- de simples densités définies et régulières simulant le centre d'ossification.

  2.- des densités irrégulières occupant la plus grande partie de l'épiphyse environnant le centre futur d'ossification.

  3.- des densités nuageuses occupant plus ou moins le cartilage.

Il n'y a pas de retard en général dans l'apparition des points d'ossification qui seront normaux et engloberont peu à peu les calcifications.

Ainsi, après la première ou deuxième année de la vie, les calcifications disparaissent complètement et il est impossible dans les formes frustes de faire un diagnostic rétrospectif de la maladie.

L'examen radiologique met parfois en évidence des lésions diaphysaires de nature chondrodystrophique, avec raccourcissement et élargissement de la diaphyse des os longs et plus spécialement des fémurs et humérus. Les extrêmités des os longs sont souvent déformées en "trompette" ou en "champignon"

De plus, l'examen radiologique permet de préciser les raccourcissements, de mettre parfois en évidence une différence de

longueur entre tibia et péroné ou radius et cubitus produisant une déviation du pied ou du poignet.

Dans notre observation, il n'existait rien de tel mais l'examen radiologique permit de préciser au niveau du crâne une anomalie de l'occipital, de découvrir un spina C1 C3 (qui existe également dans l'observation de MOSEKILDE) et une brachydactylie du 5ème doigt de chaque côté.

B.- LES AUTRES MALFORMATIONS

Les troubles morphologiques

Indépendamment des lésions osseuses spécifiques, l'attention est attirée souvent par un faciès et un habitus particulier de ces enfants.
Dans notre observation, c'était :

- un gros crâne,
- de forme anormale
- un épicantus et une racine du nez aplatie
- un ptérygium coli

On retrouve souvent un aspect mongoloïde ou crétinoïde. La racine du nez aplatie est mentionnée dans la majorité des observations. On trouve plus rarement un palais en ogive ou une division palatine.

Les dystrophies cutanées sont citées dans un quart des observations : épaississement et sécheresse de la peau, dermatites ichtyosiformes ou séborrhéïques, atrophie des poils avec pseudo-pelade, eczéma.
Chez notre malade, il existait seulement un épaississement de la peau naso-frontale.

Les malformations du système cardio-vasculaire

Chez notre malade, il s'agissait d'une communication interventriculaire haute avec persistance du canal artériel.
Dans la littérature on retrouve très souvent :

- des communications interauriculaires ou ventriculaires,
- un coeur bifide
- la persistance d'un canal artériel.

Les malformations oculaires

Dans un quart des cas environ, il existe des cataractes congénitales. (l'examen ophtalmologique de notre malade ne découvrit pas de cataracte).

Ces cataractes sont le plus souvent bilatérales et sont un signe de gravité de la maladie.

Dans les 44 cas étudiés par AMARLY dans les Archives d'Ophtalmologie, de Chicago, 14 aveient une cataracte et étaient morts avant 2 ans.

Cette cataracte est souvent présente à la naissance ou peut se développer pendant les premiers mois de la vie. Elle peut avoir l'aspect d'une cataracte dense nucléaire avec des rayons à la périphérie ou d'une opacification complète du cristallin. Elle est accompagnée quelquefois d'une atrophie optique unie ou bilatérale qui peut être isolée.

Dans deux observations, les malades porteurs d'une cataracte ont survécu et ont été opérés (ALLANSMITH - Cas N° 1 d'ARMALY).

Au terme de l'exploration de notre malade,des examens de laboratoire ont été pratiqués. Ils étaient, comme dans toutes les observations, dans les limites de la normale. Le Ca, en particulier, était à 105 mg.

Tout au plus, nous avons remarqué une hyperaminoacidurie. Mais dans son observation, ARMALY, Cas N°1 trouve une aminoacidurie normale.

III.- L'EVOLUTION de notre malade fut, comme dans la moitié des observations, fatale.

Pourtant, ce n'était, ni un nouveau-né de petit poids ou prématuré (dans les 3/4 des observations le poids de naissance est inférieur à 2 kgs.500)/ ni une forme apparemment grave de la maladie : pas de cataracte, pas de raccourcissement des membres, pas de dyskératose.

Mais les infections surajoutées et la malformation cardiaque aidant, l'enfant ne prit pas de poids et mourut à 5 mois 1/2.

Il est habituel que dans les formes mortelles, les enfants ne franchissent pas le cap de la première année.

Parmi ceux qui survivent, on peut distinguer deux périodes :

1.- de 6 mois à 1 an, les anomalies morphologiques s'accentuent, le nanisme s'accroît, le raccourcissement d'un membre lorsqu'il existe, devient plus net.

2.- Puis dans une deuxième période, la croissance devient harmonieuse, les contractures articulaires disparaissent, tout au plus peut-on retrouver un léger raccourcissement d'un membre, une scoliose, une coxa vara ou une luxation congénitale des hanches.

De même, les lésions cutanées disparaissent.

Nous avons vu précédemment que les calcifications régressent dans la première année de la vie.

Donc, le cap de la 1ère année passé, le pronostic est bon, les enfants sont de taille sensiblement normale, le psychisme n'est pas perturbé.

Le pronostic n'est pas tellement fonction de la forme clinique que du degré de prématuration ou des malformations associées.

Dans notre cas, il s'agissait d'une forme presque uniquement radiologique, et l'enfant mourut.

L'on retrouve, par contre, dans les observations des formes à riche symptomatologie clinique : raccourcissement d'un membre, anomalies de la peau qui survivent.

Un signe de gravité indiscutable cependant est l'existence d'une cataracte.

IV.- DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

Etant donné l'évolution particulière de cette maladie, il est intéressant de la différencier de chondrodystrophies voisines :

1.- de l'achondroplasie où le nanisme s'accentue et le pronostic vital est bon. Mais l'examen radiographique n'y montre pas de "pointillé" épiphysaire, la macrocéphalie est plus nette, il n'y a jamais de cataracte associée, ni d'anomalies cutanées, le raccourcissement des membres y est symétrique.

2.- de la dysplasie polyépiphysaire

Mais elle ne se découvre jamais avant 18 mois, le plus souvent après 5 ans, et d'après LAMY après 10 ans dans un tiers des cas. Le pronostic statural y est variable selon le degré d'atteinte des métaphyses, le pronostic fonctionnel est mauvais.

Outre l'âge de découverte, l'examen radiologique y est différent de la chondrodystrophie calcifiante congénitale : le crâne est toujours normal, les épiphyses ont un aspect morcelé irrégulier, souvent plus près de l'ostéochondrite disséquante avec corps libres intra-articulaires que du fin "stippling" de la maladie des épiphyses ponctuées. Les métaphyses sont, de plus, souvent modifiées et il y a une irrégularité de la limite du cartilage de conjugaison. Il n'y a pas de malformation d'autres systèmes.

3.- du myxoedème enfin qui est aussi un problème de nouveaux-nés, mais outre des signes cliniques bien différents (constipation, grosse langue, voix rauque, faciès), la dysgénésie épiphysaire est beaucoup plus tardive.

En effet, nous avons vu que dans la chondrodystrophie calcifiante congénitale les calcifications existent à la naissance avant le délai normal des centres d'ossification qui, eux-mêmes, ne seront pas retardés.

Un des signes du myxoedème est le retard d'apparition des points d'ossification.

Si besoin était, le laboratoire ferait le diagnostic : augmentation du chclestérol et surtout troubles de la fixation de l'Iode dans le myxoedème. Ailleurs, examens normaux.

Signalons que contrairement à la réponse spéctaculaire du myxoedème au traitement thyroïdien, il n'y a eu aucun effet sur la croissance des enfants atteints de la maladie des épiphyses ponctuées de cette thérapeutique lorsqu'elle a été essayée.

V.- ETUDE HISTOLOGIQUE

Enfin, dans notre observation, l'examen histologique confirma le diagnostic. Au niveau de la tête humérale et fémorale, on trouva des calcifica-

tions intra-cartilagineuses qui semblaient survenir à titre de complication. Des lésions dégénératives et étaient situées à distance des axes conjonctivo-vasculaires au niveau desquels s'effectue normalement l'ossification.

De même, dans les observations de FORD, FRANK & DENNY, HARRIS, J.ROUSSE, KARLEN, KUCSKO, YAKOWAK, l'examen histologique montra des zones de dégérérescence mucoïde et des plages calcifiées en quelques endroits envahies par des granulations de tissu avec des ostéoclastes qui résorbent le matériel calcifié.

Rappelons que normalement la transformation de l'os primaire est la résultante de l'ossification périchondrale et enchondrale :

- accroissement de la cellule cartilagineuse
- calcification avec formation de cartilage sérié.
- vascularisation avec pénétration dans la substance calcifiée des vaisseaux partant du périchondre devenu le périoste
- ossification.

D'après MENICHINI, c'est le 3ème stade de l'ossification qui serait perturbé.

Dans tous les cas les foyers de calcification sont clairement distincts des centres d'ossification.

De plus, on peut trouver des calcifications dans la synoviale articulaire et dans les régions juxta-articulaires dans certaines observations.

La jonction épiphysaire était normale chez notre malade contrairement à ce qui a été quelquefois rapporté.

Nous sommes encore assez ignorants des mécanismes qui règlent la croissance enchondrale, à plus forte raison des chondrodystrophies.

VI.- L'ETIOLOGIE de la chondrodystrophie calcifiante congénitale demeure encore mystérieuse.

On a recherché des causes métaboliques mais jusqu'à présent les examens de laboratoire chez l'enfant et chez la mère quand ils ont été pratiqués se sont révélés sensiblement normaux :

- JOSEPHSON présente un cas où la grossesse avait été compliquée d'hypothyroïdie et tétanie et retrouve l'élément thyroïdien dans 5 cas.

GAZEN souligne qu'un mauvais fonctionnement de la thyroïde maternelle pendant le 1er trimestre peut mener à des anomalies foetales dans le développement parce que la thyroïde du foetus n'est pas différenciée et ne peut contrôler l'organogénèse à ce moment.

- On a recherché aussi <u>des maladies intercurrentes</u> pendant la grossesse en particulier au cours du premier trimestre. Chez notre malade, la grossesse avait été entièrement normale. On a retrouvé la syphilis dans 2 observations, le paludisme dans 1 observation, un R.A.A., une salpingite, mais rien qui permette de façon certaine d'y rattacher l'origine de ce trouble.

Le seul point sur lequel on puisse être affirmatif est le <u>caractère héréditaire</u> de la maladie. Bien que chez notre malade l'on n'ait pu mettre aucun antécédent familial en évidence, plusieurs auteurs mentionnent un caractère familial : 4 cas d'union consanguine, cas de HAYNES où la grossesse fut interrompue au 6ème mois, et donna un foetus achondroplase et la grossesse suivante menée à terme donna un enfant atteint de chondrodystrophie calcifiante congénitale. KASS - 2 frères atteints de cette maladie à 17 mois d'intervalle, MAITLAND - 2 soeurs touchées par la maladie dans une fratrie de 4, RAAP - 2 jumeaux, un frère et une soeur atteints, VINKE - 1 frère et une soeur. Dans son observation CONRADI avait déjà remarqué que 3 soeurs de sa malade étaient mortes d'une cause inconnue, le frère d'un garçon dont l'observation est rapportée par TISDALL était mort-né après 6 mois de gestation. Les parents sont toujours apparemment sains.

D'après les différents travaux consacrés à cette question (FRASER & SCRIVER, LAMY et MAROTEAUX), l'hérédité semble être mendélienne récessive.

Ainsi, pour FRASER, les parents d'enfants atteints de chondrodystrophie calcifiante congénitale doivent être informés que la maladie peut se reproduire chez un prochain enfant avec une fréquence de 25%.

CONCLUSIONS

Il nous a paru intéressant de rapporter une nouvelle observation complète de la maladie des épiphyses ponctuées étant donné le petit nombre de cas publiés.

Il s'agit d'une forme particulière de chondrodystrophie débutant "in utero" et que l'on découvre habituellement chez des nouveaux-nés.

Cliniquement, l'attention peut être attirée par une morphologie particulière : crâne de forme anormale, racine du nez aplatie, par l'existence d'un nanisme dû au raccourcissement des membres prédominant sur le segment proximal, une contracture des articulations, une cataracte.

Mais c'est l'examen radiologique qui fait le diagnostic en mettant en évidence des fines calcifications ponctués au niveau des têtes humérales et fémorales le plus souvent, et quelquefois dans les cartilages préformés de nombreux autres os.

L'histologie, quand elle a pu être pratiquée - et ce fut le cas de notre observation - retrouve ces dépôts calciques dans le cartilage. A côté de zones de dégénérescence mucoïde, ces dépôts sont toujours distincts des centres d'ossification.

L'expressivité de la maladie est du reste variable. Il existe des formes à symptomatologie clinique riche et des formes uniquement radiologiques.

Surtout la gravité semble tenir à la fréquence des malformations associées non pas tant cutanées (épaississement de la peau, dermatoses) que surtout oculaires (cataractes) et cardiaques. Ce sont celles-ci qui conditionnent le pronostic. Une mortalité importante survient dans la première année de la vie, après quoi la débilité du terrain, la sensibilité aux infections semble s'atténuer, la croissance se normalise.

Le traitement se borne à prévenir les infections. Les thérapeutiques par l'extrait thyroïdien, l'A.C.T.H. qui ont été essayés n'ont donné aucun résultat. Plus tard, l'Orthopédie corrige autant que faire se peut les malformations squelettiques résiduelles.

L'étiologie à ce jour n'a pu être entièrement élucidée. Il semble bien qu'il s'agisse d'une maladie génétique.

Vu, le Président de Thèse,
Professeur M. LELONG

Vu, le Doyen de la Faculté
Professeur L. BINET

Vu et permis d'imprimer
Le Recteur de l'Académie de Paris

J. ROCHE

BIBLIOGRAPHIE

1.- ALLANSMITH M. & SENZ E. Chondrodystrophia congenita punctata (Conradi's disease) Review of literature and report of case with unusual features.
A.M.A. Journal of Diseases of Children
Chicago 1960, 100 July pp. 109-116

2.- ARMALY, Mansour F. Ocular involvement in chondrodystrophia calcificans congenita punctata.
A.M.A. Archives of Ophtalmology
Chicago 1957, 57 N° 4, April pp. 491-502

3.- BERGSTEDT Jens & KARLEN Karl-Henrik
Chondroangiopathia calcarea s : punctata (Chondrodystrophia calcificans congenita)
Monatsschrift fuer Kinderheilkunde
Berlin 1954, 102 N° 7 Juli pp. 347-349

4.- BERREY Bedford H. & KIMBALL Cecil
Chondrodystrophia calcificans congenita
The Journal of Pediatrics,
St. Louis 1953, 42, N° 4 April pp. 474-477

5.- BOSSI Renzo & PISANI Giovanni
Stippled epiphuses in a newborn infant without micromelia
The British Journal of Radiology
London 1954, 27, N° 320, August pp. 449-452

6.- BRIGGS J. ; EMERY J.L. & ILLINGWORTH R.S.
Congenital stippled epiphyses
Archives of disease in childhood,
London 1953, 28, N° 139, June pp. 209-212

7.- BROGDON BYron G. & CROW Neil E.
Chondrodystrophia calcificans congenita
The American Journal of Roentgenology, radium therapy and nucleat medicine
Springfield 1958, 80, N° 3 Septembre pp. 443-448

8.- BRYCHNAC V. Chondrodystrophia calcificans congenita
Acta chirurgicae orthopaedicae et traumatologiae Cechoslovaca
Praha 1956, 23, N° 6, Novembre pp. 328-331

9.- CAFFEY John
Pediatric X-ray diagnosis. A textbook for students and practitioners of Pediatrics Surgery and Radiology... 3 rd. Ed. Chicago The Year Book Publischers (c.1956)
Chondrodystrophia calcificans congenita pp. 777-779

10.- EBEL D. & KEUTH U.
Extreme Mikromelie bei Chondrodysplasia calcifians congenita. Zugleich ein Beitrag zur Aetiologie
Zeitschrift F er kinderheilkunde
Berlin 1959 82 N° 1 pp. 59-63

11.- FIGUEROA C. J. Marcelino et RANGEL P. Luis
Un caso de condrodistrofia calcificante congenita
Boletin medico del Hospital infantil,
Mexico 1956, 13 N° 4 agosto pp. 819-823

12.- FORD O.D., SCHNEIDER M. & BRANDON J.
Congenital stippled epiphyses
Pediatrics, Springfield 1951, 8 N°3 Sept. pp. 380-392

13.- FORNI S.
Familial congenital cataract in calcifying chondrodystrophy (disease of spotten epiphyses)
Ophthalmologica, Basel 1960 139, Mars-Avril pp.322-329

14.- FRANK W. & DENNY M.B. Dysplasia epiphysialis punctata. Report of a case and review of literature
The Journal of Bone and joint surgery
London 1954, 36-B N° 1 February pp. 118-122

15.- FRASER F. Clarke & SCRIVER Jessie Boyd
A hereditary factor in chondrodystrophia calcificans congenita
The New England Journal of Medicine
Boston 1954, 250 N° 7, February 18 pp. 272-277

16.- GOFFIN P.
Sur un cas de maladie des épiphyses pointillées ou calcinose foetale épiphysaire (s.l.n.n.n.d.)
Thèse Lille 1957

17.- GUBERN SALISACHS L, CLARET COROMINAS I. & DOMENECH CLAROS A.
Condrodistrofia calcificans congenita
Acta Pediatrica Espanola
Madrid 1957 15 N° 171 marzo pp. 197-202

18.- GUBERN SALISACHS L., CLARET COROMINAS I., & DOMENECH-CLAROS A.
Condrodistrofia calcificans congenita
Boletin de la Sociedad catalana de pediatria
Barcelona 1958, 19 N° 73, Enero-Marzo pp. 21-26

19.- HAYNES E. & WANGNER W.M. Chondroangiopathia calcarea seu punctata. Review and case report
Radiology, Syracuse 1951 57 N°4 Oct. pp. 547-550

20.- JAROUSSE J. (et al.) Un cas de maladie congénitale des épiphyses pointillées.
Bulletin de la Fédération des Sociétés de gynécologie et d'obstétrique de langue française
Paris 1958, 10, nº 2 pp. 203-205

21.- JAROUSSE J. (et al.) A propos d'un cas de maladie congénitale des épiphyses pointillées.
Journal de radiologie d'électrologie et de médecine nucléaire.
Paris 1959, 40, nº 1-2, Janvier-Février pp. 99-100

22.- JEUNE Maurice (et al.) La maladie congénitale des épiphyses pointillées ou calcinose foetale épiphysaire chondrodystrophiante.
Archives françaises de pédiatrie
Paris 1953, 10 Nº 9, pp. 914-942

23.- JOSEPHSON B.M. & ORIATTI M.D. Chondrodystrophia calcificans congenita
Pediatrics, Springfield 1961, 28, Nº3 Sept. pp.425-435

24.- KARLEN A. G. & CAMERON J.A.P. Dysplasia epiphysialis punctata. Report of a case with discussion.
The journal of Bone and joint surgery
London 1957, 39-B Nº 2 May pp. 293-301

25.- KÄSER H. Chondrodysplasia calcificans congenita
Schweizerische medizinische wochenschrift
Basel 1957, 87, Nº 22 1. Juni pp. 676-680

26.- KASS Arne Chondrodystrophia calcificans congenita punctata ("Stippled epiphyses".
Acta paediatrica Uppsala 1955 44 Supp.Nº103 p. 134

27.- KREMENS W., ORLOFF T.L. & RICHMAN E.M.
Congenital calcific chondrodystrophy - A case report with consideration of etiology.
Journal of the Albert Einstein Medical center
Philadelphia 1955, 3, Nº 4 August pp. 137-144

28.- KUCSKO K. Zur Frage der formalen Genese der sogenannten Chondroangiopathia calcarea s. punctata (Uehlinger-Cocchi)
Wiener Klinische wochenschrift 1958 70 Nº17
25 avril, pp. 308-311

29.- LAMY & MAROTEAUX Les chondrodystrophies génotypiques.
Expansion scientifique française - Janvier 1961

30.- LICHT J. & JESIOTH M. Chondroangiopathia calcarea seu punctata (Chondrodystrophia calcificans congenita) an atypical, stationary form of the disease.
American journal of Roentgeneology, radium therapy and nuclear medicine,
Springfield 1957, 78 nº 3, September pp. 492-498

31.- LIESS G. Zur Chondrodystrophia calcificans congenita
Fortschritte auf dem gebiete der rontgenstrahlen vereinigt mit rontgenpraxis,
Stuttgard, 1954, 81, N° 1 July pp. 61-65

32.- MENICHINI G. & DERIU L. La condroangiopatia calcarea o puntata (Contributo clinico-radiologica).
Minerva Pediatrica, Torino 1959 11 N° 14 7 aprile pp. 407-415

33.- MOSEKILDE Eyvind "Stippled epiphyses" in the newborn and in infants
Acta radiologica, Stockholm 1952, 37 n° 3-4, March-April, pp. 291-307.

34.- OEHLECKER G. Zur Chondrodystrophia calcificans congenita
Medizinische Klinik Berlin 1955, 50 n°31, 5 August pp. I294-I296

35.- PAUFIQUE L. & ETIENNE R. Cataracte de la calcinose foetale polyepiphysaire condrodystrophiante (maladie des épiphyses pointillées) ; cataracte de la galactosémie.
Bulletins et mémoires de la Société française d'Ophtalmologie, Paris 1954, 67, pp. 42-44

36.- PAUL Lester W. Punctate epiphyseal dysplasia (chondrodystrophia calcificans congenita). Report of case with nine year period of observation.
The American Journal of Roentgenology, Springfield 1954, 71, n° 6 June pp. 941-946.

37.- PHILLIPS. L. Chondrodystrophia calcificans congenita
The New Zealand medical journal, Wellington 1957 56, n° 311, February pp. 22-27

38.- PUTSCHAR W. Chondrodystrophia calcificans congenita (dysplasia epiphysialis punctata)
Bulletin of the hospital for joint diseases New-york 1951 12 Octobre pp. 514-527

39.- SARDI A. Un caso di condrodistrofia punctata congenita
Minerva Ortopedica, Torino 1956 7, n° 1, gennaia pp. 8-11

40.- SAVIGNAC Eugène M. Chondrodystrophia calcificans congenita
Radiology, Syracuse 1952 58 n° 3 March pp. 415-420

41.- SCHONENBERG Hans et SCHALLOCK G. Zur Kenntnis der Chondrodysplasia calcificans congenita und ihrer Bezienungen zur Chondrodysplasia foetalis.
Annales Paediatrici, Basel 1953, 180, n° 3, Marz pp. I29-I62

42.- SCOTT I. Dysplasia epiphysealis punctata
Proceedings of the royal society of Medicine
London 1952, 45, nº3 July p. 453

43.- SELAKOVICH, Walter G. & WHITE J. Warren
Chondrodystrophia calcificans congenita - Report of a case.
The journal of bone and joint surgery, Boston 1955
37-A , nº 6 December pp. 1271-1277

44.- SHEACH Jean N. & MIDDLEMISS J.H.
Dysplasia epiphysialis punctata (Case report)
The British journal of radiology, London 1956
29, nº 338 February pp. 111-113

45.- STOPP H. Kasuistischer Beitrg zur Chondrodystrophia calcificans congenita
Zeitschrift fuer aerztliche fortbildung, Jena 1957
51, nº 5, L. März pp. 196-199

46.- STRAIGHT Belinda Chondrodystrophia calcificans congenita (stippled epiphyses)
Clinical proceedings of the children's hospital
Washington 1954, 10 nº 9 September pp. 182-188

47.- STÜVE Anne-marie Zur Chondrodystrophia calcificans congenita
Kinderaerztliche proxis,
Leipzig 1953, 21 nº 7, pp. 314-317

48.- SWOBODA W. Beitrag zur Chondrodystrophia calcificans congenita
Ein abortiver Fall dieser Erkrankung
Annales paediatrici, Basel 1950
175, nº 4 Oktober pp. 322-342

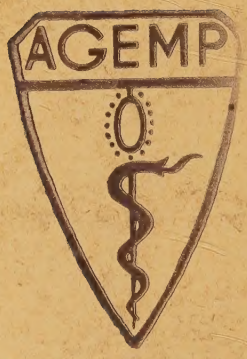
49.- SWOBODA W. Chondrodystrophia calcificans congenita
Monatsschrift fuer Kinderheilkunde
Berlin 1952, 100, nº 10 Oktober pp. 444-447

50.- TESARZ, Zygmunt et KANIOWSKI Tadeusz
Un cas de chondrodystrophie calcifiante congénitale
Pediatria polska, Warszawa 1953, nº 4 - Avril
pp. 409-416.

51.- UGLAND O.M. Chondrodystrofia calcificans congenita (slipped epiphyses)
Nordisk Medicin, Stockholm 1958, 59 nº4 23 Janvier
pp. 194-195

52.- WEBER A. Zur Frage der Chondrocysplasia calcificans congenita
Helvetica Paediatrica acta, Basel 1958, 13, n° 3
August, pp. 228-238

53.- WENZL J.E., IVINS J.C. & STICKLER G.B.
Punctate epiphyseal dysplasie another cause of leg
lenght inequality
Journal of Pediatrics, St-Louis 1961
59, n° 3 September pp. 390-393



AGEMP
POLYCOPIE
8, rue Dante
PARIS-V^e
Téléphone : ODÉon 5